



Retinitis Pigmentosa

—
(RP)

Inleiding

Retinitis pigmentosa (ook wel TRD; tapetoretinale degeneratie genoemd) is eigenlijk niet één ziekte maar een verzamelnaam voor een groep ziekten die gekenmerkt wordt door slecht zien in het donker (nachtblindheid) en zeer geleidelijke beperking van het gezichtsveld, die uiteindelijk leidt tot kokerzien. De ernst en het beloop kunnen heel erg wisselen: soms zijn de symptomen al op kinderleeftijd duidelijk, soms wordt de ziekte pas op middelbare leeftijd vastgesteld. Wij gaan ervan uit dat de aanleg om de ziekte te krijgen in alle gevallen erfelijk bepaald is. Het gaat hierbij om verschillende vormen van erfelijkheid, waarbij de kans om de aandoening over te dragen op eventuele kinderen varieert van zeer gering (minder dan 1%) tot vrij aanzienlijk (maximaal 50%). Indien u een erfelijkheidsonderzoek wilt, kunt u dat overleggen met uw oogarts of met uw huisarts.

Hoe vaak komt het voor

Geschat wordt dat ongeveer 1 op de 4000 mensen retinitis pigmentosa (RP) heeft. Dat betekent dat circa 4000 mensen in Nederland deze aandoening hebben. Omdat de aanleg van de ziekte erfelijk is, zullen soms meerdere familieleden RP hebben, zodat de ziekte en het beloop al uit ervaring bekend zijn. Toch kunnen er grote verschillen zijn in het beloop van de ziekte, zelfs binnen één familie. Bovendien is het zo, dat bij ongeveer de helft van de RP patiënten geen andere familieleden met de aandoening bekend zijn.

Diagnose

Wanneer RP in de familie voorkomt zal men dikwijls de symptomen (kokerzien, nachtblindheid, verminderde gezichtsscherpte) herkennen en zal de oogarts vaak gemakkelijk de diagnose kunnen bevestigen, door naar het netvlies te kijken met de oogspiegel en

gezichtsveldonderzoek te laten doen. Bij het gezichtsveldonderzoek wordt gekeken of er delen van het gezichtsveld (boven, beneden, opzij) niet goed functioneren. Wanneer de aandoening niet in de familie voorkomt, wordt de diagnose vaak in een later stadium gesteld: door het zeer langzame beloop past de patiënt zich bijna ongemerkt aan. Pas achteraf realiseert hij/zij zich dat de symptomen er soms al meer dan tien jaar of langer waren. In deze gevallen zal de oogarts behalve een gezichtsveldonderzoek soms ook een ERG / EOG (electro-retinogram / electro-oculogram) maken om zeker te zijn van de diagnose. Bij dit onderzoek wordt de elektrische activiteit geregistreerd die het netvlies na een lichtflits stimulatie uitzendt. Na verdovende en pupilverwijdende druppels worden meestal contactlenzen met draadjes eraan op de ogen geplaatst en moet de patiënt een tijd in het donker zitten. Het onderzoek neemt ruim een half uur tot drie kwartier in beslag. Dit kan soms voor kinderen belastend zijn.

Beloop

Omdat het beloop van RP zo variabel kan zijn is er niet met zekerheid een uitspraak te doen over de prognose. In principe is er sprake van een langzame, geleidelijke achteruitgang. Soms lijken er periodes van "stilstand" op te treden, helaas soms ook van snellere achteruitgang. Vaak is de gezichtsscherpte tot op redelijk hoge leeftijd goed, zodat lezen geen groot probleem geeft. Wel is de patiënt door het zeer kleine gezichtsveld toch gehandicapt, bijvoorbeeld bij het lopen door een winkelstraat of bij het oversteken. Autorijden wordt op den duur onmogelijk. Het gelijktijdig aanwezig zijn van het goede zien van details en het niet zien van grote obstakels wordt door de omgeving soms moeilijk begrepen. Het is belangrijk dit aan familie, vrienden en collega's uit te leggen. Het blijkt vaak moeilijk met de onzekerheid over de toekomst te leven. Het is normaal dat de patiënt na het vernemen van de diagnose een periode nodig heeft om zijn/haar veranderde toekomstbeeld te verwerken.

Behandeling

Helaas is er tot dusver geen effectieve behandeling voor RP. Men is en blijft echter druk bezig met het zoeken hiernaar. Hopelijk geven deze inspanningen in de nabije toekomst mogelijkheden voor een effectieve therapie! Via de Vereniging Retina Nederland (RN) kunt u op de hoogte blijven van nieuwe ontwikkelingen ten aanzien van de therapie, o.a. via het verenigingsblad "Uitzicht".

Heeft het zin voor controle naar de oogarts te blijven gaan

Hoewel de oogarts de kwaal niet kan wegnemen, kan hij of zij soms toch helpen. Het controleren van de brilsterkte is natuurlijk zinvol, om uw gezichtsvermogen zo goed mogelijk te benutten. Zonodig kan de oogarts u verwijzen voor extra hulpmiddelen (loupes etc.) Verder komt bij RP vaak staar voor. Deze staar kan geopereerd worden, waardoor het zicht soms aanzienlijk kan verbeteren. RP patiënten hebben geen hoger operatierisico dan gewone staarpatiënten, maar de afweging om wel of niet te opereren, kan moeilijk zijn: in hoeverre is de staar en in hoeverre is de RP verantwoordelijk voor de achteruitgang van het gezichtsvermogen? Het resultaat van de operatie is daardoor vaak moeilijk te voorspellen. Soms daalt de gezichtsscherpte door ophoping van vocht in de gele vlek (macula-oedeem). Hiervoor kan de oogarts een soort plaspil, Diamox, geven. Dit middel heeft nogal wat bijwerkingen en helpt lang niet altijd. Tenslotte komt bij een zeer klein percentage van RP-patiënten een verhoogde oogdruk voor. Aangezien dit ook meestal relatief makkelijk (met oogdruppels) kan worden behandeld, is de controle van de oogdruk van belang om (onnodige) schade te voorkomen.

Tot slot

RP is een ernstige oogziekte, die op dit moment niet genezen kan worden. Over het algemeen gaat het om een langzame verslechtering, waaraan men zich vaak goed aanpast. De onzekerheid over het beloop is echter moeilijk te aanvaarden. Na het lezen van deze folder zult u vast nog veel vragen hebben. Stelt u deze aan uw eigen oogarts. Soms kunnen contactpersonen van de patiëntenvereniging RN, hierbij helpen.
(telefoon: 030 – 2980697, www.retinanederland.org)

Vragen en telefoonnummers

Het is belangrijk dat u juiste en duidelijke informatie krijgt. Heeft u na het gesprek met uw arts en het lezen van deze folder nog vragen? Stel deze dan gerust. Schrijf uw vragen van te voren op zodat u niets vergeet.

- polikliniek oogheelkunde Spaarne Gasthuis (023) 224 0120
- E-mailadres polikliniek oogheelkunde: polioogheelkunde@spaarnegasthuis.nl
- Bij spoed, buiten kantooruren en in het weekend belt u met
 - de afdeling spoedeisende hulp Spaarne Gasthuis Hoofddorp (023) 224 6880
 - de afdeling spoedeisende hulp Spaarne Gasthuis Haarlem Zuid (023) 224 4880

Buitenpoliklinieken Hillegom en Nieuw Venneep

Ook kunt u een controle afspraak maken voor de polikliniek oogheelkunde bij de buitenpolikliniek Hillegom of Nieuw Venneep. Een afspraak voor de buitenpolikliniek maakt u via het telefoonnummer van de polikliniek oogheelkunde.

- Buitenpolikliniek Hillegom:
Dienstencentrum Elsbroek, Abellalaan 1, 2182 TX Hillegom
- Buitenpolikliniek Nieuw Venneep:
Gezondheidscentrum Lucas Bols, Lucas Bolsstraat 10, 2152 CZ Nieuw Venneep

Waar zijn we te vinden?

Spaarne Gasthuis Haarlem Zuid

Boerhaavelaan 22
2035 RC Haarlem

(023) 224 0000

Spaarne Gasthuis Hoofddorp

Spaarnepoort 1
2134 TM Hoofddorp

www.spaarnegasthuis.nl

Spaarne Gasthuis Haarlem Noord

Vondelweg 999
2026 BW Haarlem

Spaarne Gasthuis Heemstede

Händellaan 2A
2102 CW Heemstede

info@spaarnegasthuis.nl